

Комментарии

Два случая ранней пренатальной диагностики синдрома фронтальной дисплазии с редкими аномалиями развития глазного яблока

В связи с тем, что анофталмия (отсутствие одного или двух глазных яблок) и циклопия (единственный глаз или частично разделенные глазные яблоки в одной центрально расположенной орбите) являются редкими врожденными аномалиями развития, любой случай пренатальной диагностики этих нарушений интересен как с точки зрения анатомических вариантов самой патологии, так и с точки зрения синдромального подхода к оценке анатомии плода. Применение новейших технологий в пренатальной диагностике позволяет обнаружить такие аномалии развития глазного яблока уже при проведении скринингового ультразвукового исследования в 11–14 нед беременности. Каждый случай успешной пренатальной диагностики циклопии и анофталмии — еще один шаг на пути расширения границ наших знаний не только о нарушении внутриутробного развития глазных яблок, но и о сочетанной с ними врожденной патологии. Представляем собственные наблюдения.

Две молодые пациентки с практически одинаковым неосложненным анамнезом проходили первичное ультразвуковое исследование при беременности в рамках скрининга I триместра в медико-генетическом отделе ГОБУЗ МОКБ им.

П.А. Баяндина (таблица). И в том, и в другом случае у плода были обнаружены множественные аномалии развития, включающие в себя голопрозэнцефалию и множественный лицевой дизморфизм, в том числе в первом наблюдении — отсутствие глазных яблок (рис. 1, 2), во втором — частично разделенные глазные яблоки в общей центрально расположенной орбите (рис. 3–5). В каждом из наблюдений пренатально исключена хромосомная патология. По результатам пренатального консультирования и последующего решения семьи беременности прерваны в сроке 16–17 нед. Пренатальный диагноз верифицирован при проведении патолого-анатомического исследования в каждом из наблюдений (рис. 6). При анализе полученных в результате перинатального обследования данных генетиком сделано заключение о том, что наиболее вероятной причиной множественных аномалий развития у плодов является фронтальная дисплазия с неизвестным типом наследования (OMIM:136760).

Таким образом, мы попытались рассказать о двух таких похожих и таких разных наблюдениях не просто так, а с целью привлечь ваше внимание к тому факту, что увидеть и максимально точно оценить подобные аномалии в их эхографическом



А



Б

Рис. 1. Наблюдение 1. Лицо плода: отсутствует изображение носа и носовых костей. А — серошкальное изображение. Б — объемная реконструкция.

Таблица. Суммарные данные клинических наблюдений

| Показатели | Наблюдение 1 | Наблюдение 2 |
|---|---|--|
| Возраст беременной | 27 лет | 34 года |
| Анамнез | Без особенностей, беременность 2-я, срочные роды здоровым ребенком в анамнезе | Без особенностей, беременность 2-я, срочные роды здоровым ребенком в анамнезе |
| Течение беременности | Без особенностей | Угроза прерывания беременности в 7–8 нед |
| Срок беременности при проведении ультразвукового исследования | 13 нед 6 дней | 13 нед 2 дня |
| Копчико-теменной размер плода | 70 мм | 49 мм |
| Толщина воротникового пространства плода | 2,8 мм | 7,0 мм |
| Кровоток в венозном протоке плода | Реверсные значения кровотока в фазу сокращения предсердий | Агенезия венозного протока |
| Лицевые структуры плода | Изображение носа, глазных яблок и век отсутствует, носовые кости не определяются, двусторонний дефект верхней губы и альвеолярного отростка верхней челюсти | Изображение носа отсутствует, носовые кости не определяются, пробосцис, частично разделенные глазные яблоки в общей центрально расположенной орбите, двусторонний дефект верхней губы и альвеолярного отростка верхней челюсти |
| Структуры головного мозга плода | Голопрозэнцефалия, киста задней черепной ямки | Голопрозэнцефалия |
| Сердце плода | Дефект межжелудочковой перегородки | Декстрокардия |
| Передняя брюшная стенка | Омфалоцеле — 10 мм (содержимое — петли кишечника) | Без дефектов |
| Пуповина | Без особенностей | Без особенностей |
| Другие анатомические особенности | — | Неиммунная водянка плода |
| Пренатальное кариотипирование | Аспирация ворсин хориона в 14–15 нед — 46,XY, исключены делеции 21, 22, 4 и 5-й хромосом | Аспирация ворсин хориона в 14 нед — 46,XX, исключены делеции 21, 22, 4 и 5-й хромосом |
| Исход беременности | Прерывание беременности в 16–17 нед | Прерывание беременности в 16–17 нед |
| Верификация диагноза | Патолого-анатомическое исследование | Патолого-анатомическое исследование |
| Заключение по результатам медико-генетического консультирования | Синдром фронтальной дисплазии (OMIM:136760), тип наследования неизвестен | Синдром фронтальной дисплазии (OMIM:136760), тип наследования неизвестен |



Рис. 2. Наблюдение 1. Лицо плода. Анфас: отсутствие орбит, глазных яблок, глазной щели, век, ариния, дефект верхней губы и альвеолярного отростка верхней челюсти.



Рис. 3. Наблюдение 2. Поперечный срез головы на уровне глазницы. Голопрозэнцефалия. Циклопия (частично разделенные глазные яблоки, определяются два хрусталика).



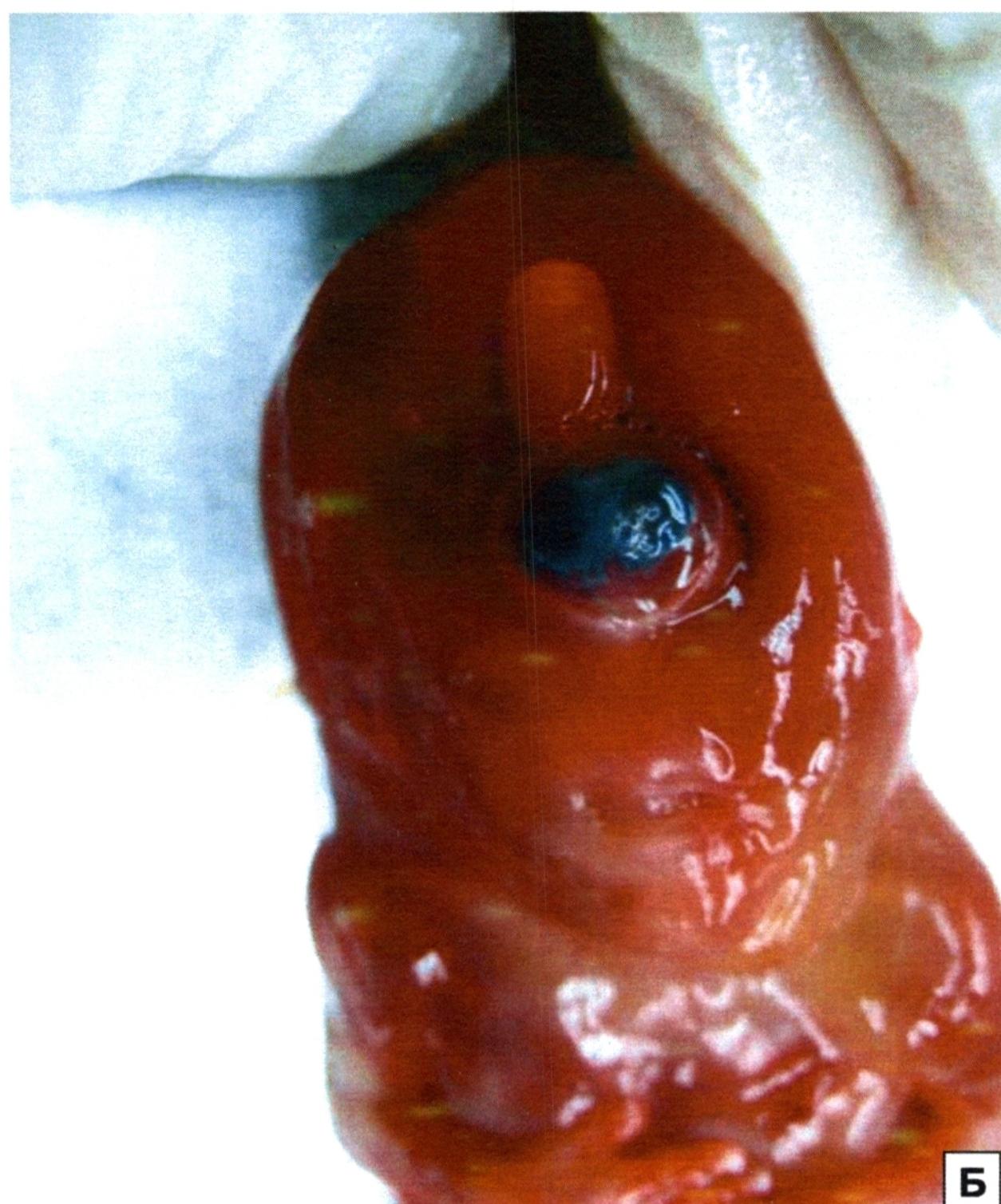
Рис. 4. Наблюдение 2. Лицо плода. Анфас: пробосцис, циклопия, ариния, дефект верхней губы и альвеолярного отростка верхней челюсти.



Рис. 5. Наблюдение 2. Голопрозвенцефалия, пробосцис, ариния, циклопия. Расширенное воротниковое пространство, неиммунная водянка плода.



А



Б

Рис. 6. Фенотип абортуса: А — наблюдение 1; Б — наблюдение 2.

изображении в ранние сроки беременности — это лишь отправная точка для проведения медико-генетического консультирования. При обследовании таких плодов наши возможности на сегодня ограничены, а значит, истина еще очень далека от нас. Количество вопросов, возникающих перед врачами ультразвуковой пренатальной диагностики, перед генетиками и патологоанатомами в каждом случае ранней диагностики подобных

редких аномалий развития не уменьшается, а увеличивается пропорционально расширению круга информации, которую мы получаем при обследовании каждого плода. Собственно, поиск ответов на эти вопросы и является одним из непременных условий нашего профессионального роста.

*О.Л. Галкина, Н.А. Савельева, О.В. Громцева,
О.В. Сахар, Н.Б. Шмакова, И.В. Поддубная,
Л.П. Старченкова, Мурманск.*

Конфликт интересов: отсутствует.

Прозрачность финансовой деятельности: авторы не имеют финансовой заинтересованности в представленных материалах или методах.

Для цитирования: Галкина О.Л., Савельева Н.А., Громцева О.В., Сахар О.В., Шмакова Н.Б., Поддубная И.В., Старченкова Л.П. Два случая ранней пренатальной диагностики синдрома фронтальной дисплазии с редкими аномалиями развития глазного яблока. *Пренат. Диагн.* 2019; 18 (2): 182-185. doi: 10.21516/2413-1458-2019-18-2-182-185

Закон парных случаев пренатальной ультразвуковой диагностики продолжается: синдром «турецкой сабли» в I триместре беременности

В предыдущем номере журнала было представлено описание случая пренатальной ультразвуковой диагностики очень редкого врожденного порока — дивертикула мочевого пузыря как проявления закона «парных случаев» [1]. Каково же было мое удивление, когда после ознакомления с описанием очередной редкой находки коллег из Минска (синдром «турецкой сабли») при аутопсии abortуса с множественными пороками в конце I триместра [2] мне «посчастливилось» диагностировать эту патологию у плода в 13 нед беременности.

Аномальный дренаж легочных вен (АДЛВ) характеризуется тем, что легочные вены приносят кровь не в левое, а в правое предсердие. АДЛВ составляет в среднем 1,5–2% от всех врожденных пороков сердца (ВПС). Согласно данным Европейского регистра врожденных аномалий, частота АДЛВ составляет в среднем 0,66:10 000 [3].

Выделяют две формы АДЛВ: тотальную (ТАДЛВ) и частичную. При ТАДЛВ кровь из всех 4 легочных вен поступает в правое предсердие или в венозные сосуды, впадающие в него. При частичном (неполном) аномальном дренаже только одна, две или три легочные вены впадают в правое предсердие или в венозные сосуды, ведущие в него. Чаще всего при неполной форме регистрируется супракардиальное соединение легочных вен. При инфракардиальном типе легочные вены соединяются с нижней полой веной, что является признаком синдрома «турецкой сабли».

Трудности пренатальной диагностики АДЛВ общеизвестны. Редкие отечественные и зарубежные центры пренатальной диагностики располагают случаями успешного дородового обнаружения этого ВПС. Поэтому в специализированных журналах постоянно публикуются случаи успешной пренатальной идентификации АДЛВ.

Анализ, проведенный в 19 педиатрических центрах сердечно-сосудистой хирургии Великобритании, Ирландии и Швеции в 1998–2004 гг., показал, что из 424 случаев АДЛВ пренатальный диагноз был установлен только в 8 (1,9%) наблюдениях [4]. При этом срок пренатальной диагностики АДЛВ варьировал от 22 нед 4 дней до 32 нед 0 дней и в среднем составил 26 нед 6 дней. Аналогичный анализ, проведенный в Париже за период 2001–2011 гг., показал, что из 95 случаев изолированной формы ТАДЛВ пренатальный диагноз был установлен только в 10 (10,5%) наблюдениях в сроки от 25 до 37 нед (в среднем 31 нед) беременности [5]. Также в этом исследовании было отмечено 4 ложноположительных результата пренатальной диагностики ТАДЛВ. Суммарный анализ опубликованных случаев пренатальной диагностики ТАДЛВ убедительно демонстрирует, что преимущественно диагноз этого ВПС устанавливался в конце II и в III триместре беременности (табл. 1). Только в нескольких случаях пренатальная ультразвуковая диагностика была успешной во время второго скринингового ультразвукового исследования в 18–21 нед беременности.

Для обеспечения надежной пренатальной диагностики ТАДЛВ необходимо при каждом скрининговом ультразвуковом исследовании во II и III триместрах беременности осуществлять прямую визуализацию легочных вен, которые в норме впадают в левое предсердие, так как идентификация их прямого впадения в левое предсердие позволяет полностью исключить ТАДЛВ. В случаях нечеткой визуализации легочных вен в серошкольном режиме следует дополнительно использовать режим цветового допплеровского картирования (ЦДК) для их идентификации. Одним из главных признаков ТАДЛВ является